



وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی
معاونت بهداشت

تغذیه

در

بیماری فنیل کتونوریا

Phenylketonuria (PKU)

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

دانشکده علوم تغذیه و رژیم شناسی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران
مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران
با همکاری دانشگاه علوم پزشکی شیراز

اداره ژنتیک

۱۳۹۵

عنوان و نام پدیدآور: تغذیه در بیماری فنیل کتونوریا (Phenylketonuria (PKU (راهنمای مبتنی بر شواهد)/ مولفین مریم محمودی...
[و دیگران]؛ [برای] وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، معاونت بهداشت، اداره ژنتیک، دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران، مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی، درمانی تهران. مشخصات نشر: تهران: مهر طبوبی، ۱۳۹۵.

مشخصات ظاهری: ۱۶۴ ص: جدول، نمودار؛ ۲۲ × ۲۹ س.م.

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۴۰-۵

وضعیت فهرست نویسی: فیپا

یادداشت: مولفین مریم محمودی، سعید طالبی، آریا ستوده، وحید ملکی، مینا عبدالحی، محسن صدیقیان، مهسا کاظمی‌فر، مریم زیادلو، اکرم سادات مرتضوی.

یادداشت: عنوان دیگر: تغذیه در بیماری فنیل کتونوریا (راهنمای مبتنی بر شواهد).

عنوان دیگر: تغذیه در بیماری فنیل کتونوریا (راهنمای مبتنی بر شواهد).

موضوع: فنیل کتونوریا

Phenylketonuria

موضوع: فنیل کتونوریا--تاثیر تغذیه

Phenylketonuria -- Nutritional aspects

موضوع: فنیل کتونوریا -- رژیم درمانی

Phenylketonuria -- Diet Therapy

شناسه افزوده: محمودی، مریم، ۱۳۵۵

شناسه افزوده: ایران. وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی. معاونت بهداشت

شناسه افزوده: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران. دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی

شناسه افزوده: دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی درمانی تهران. مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان

رده بندی کنگره: ۱۳۹۵ ت ۷۹ / RJ۳۹۹

رده بندی دیویی: ۶۱۸/۳۹۹

شماره کتابشناسی ملی: ۴۲۳۳۸۶۵

تغذیه در بیماری فنیل کتونوریا

(راهنمای مبتنی بر شواهد)

خدمات نشر: انتشارات مهر طبوبی

صفحه بندی و جلد: کانون آگهی و تبلیغات چکامه آوا

شمارگان: یکهزار جلد

نوبت چاپ: اول

مولفین: دکتر مریم محمودی - دکتر سعید طالبی - دکتر آریا ستوده - وحید ملکی - مینا عبدالحی - محسن صدیقیان - مهسا کاظمی‌فر -

مریم زیادلو - اکرم سادات مرتضوی

شابک: ۹۷۸-۶۰۰-۷۶۷۱-۴۰-۵

ISBN:978-600-7671-40-5

«حق چاپ برای اداره ژنتیک، وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی محفوظ است»

فهرست

۷	۱ پیشگفتار
۸	۲ مشارکت کنندگان در تدوین راهنما
۹	۳ اختصارات
۱۰	۴ مقدمه و اپیدمیولوژی
۱۲	۵ متدولوژی
۱۵	۶ سوالات بالینی
۱۷	توصیه‌های کلیدی
۱۷	تشخیص بیماری فنیل کتونوریا
۱۷	۶-۱ غربالگری نوزادان چگونه انجام می‌شود؟
۱۸	۶-۲ آزمایش‌های یبیدی فنیل کتونوریا کدام می‌باشند؟
۱۹	علت بیماری فنیل کتونوریا
۱۹	۶-۳ نحوه توارث این بیماری به چه صورت می‌باشد؟
۱۹	۶-۴ در این بیماری کدام مسئولیت‌های شغلی مختل می‌شوند؟
۲۰	مراقبت‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا
۲۰	۶-۵ اهداف تغذیه درمانی در فنیل کتونوریا کدامند؟
۲۰	۶-۶ ارزیابی وضع تغذیه در فنیل کتونوریا چه ارزیابی را شامل می‌شود؟
۲۲	۶-۷ کدام مواد مغذی دریافتی بیماران فنیل کتونوریا باید با استانداردهای موجود مقایسه گردد؟
۲۳	۶-۸ شایع‌ترین مشکلات تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا کدام موارد می‌باشد؟
۲۵	توصیه‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا در شرایط مختلف
۲۵	۶-۹ هدف از مداخلات تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا چیست؟
۲۵	۶-۱۰ در افراد مبتلا به فنیل کتونوریا برای دستیابی به نتایج مطلوب، چه دریافت‌های تغذیه‌ای باید شروع شود؟
۲۸	۶-۱۱ در افراد مبتلا به فنیل کتونوریا برای دستیابی به نتایج مطلوب، غلظت خونی فنیل آلانین در چه محدوده‌ای باشد؟
۲۹	۶-۱۲ در افراد مبتلا به فنیل کتونوریا برای دستیابی به نتایج مطلوب، چه مداخله‌ی تغذیه‌ای لازم است؟
۳۶	۶-۱۳ در افراد مبتلا به فنیل کتونوریا برای دستیابی به نتایج مطلوب، چه پارامترهایی باید ارزیابی و پایش شود؟
۴۲	۶-۱۴ در افراد مبتلا به فنیل کتونوریا که درمان‌های تکمیلی دریافت می‌کنند برای دستیابی به نتایج مطلوب، چه مداخله‌ی رژیمی نیاز است؟
۴۷	۶-۱۵ در زنان مبتلا به فنیل کتونوریا جهت دستیابی به نتایج مطلوب، در دوره‌ی قبل از بارداری (قصد بارداری)، بارداری و دوره‌ی پس از بارداری (دوران شیردهی)، چه درمان تغذیه‌ای مورد نیاز است؟
۵۵	پیگیری یا پایش
۵۵	۶-۱۶ در پایش و ارزیابی بیماران فنیل کتونوریا چه بیومارکرهایی باید مدنظر باشد؟
۶۰	منابع حمایت کننده اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا
۶۰	۶-۱۷ منابع موجود برای حمایت تغذیه‌ای بیماران فنیل کتونوریا چه می‌باشد؟
۶۰	۶-۱۸ اهداف آموزش والدین یا خانواده‌های بیماران مبتلا به فنیل کتونوریا کدام‌اند؟

۶۱	فواید و مضرات اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا
۶۱	۱۹- ۶. مضرات بالقوه اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای کدام می‌باشند؟
۶۱	۲۰- ۶. مزایای بالقوه‌ی اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای کدام می‌باشند؟
۶۱	موانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا
۶۲	۲۱- ۶. کدام موانع زیرساختی مانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا می‌گردند؟
۶۲	۲۲- ۶. کدام مشکلات مربوط به خود بیماران مانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای می‌گردند؟
۶۲	۲۳- ۶. چه قوانین و مقرراتی به‌عنوان موانع اجرای توصیه‌های تغذیه‌ای در فنیل کتونوریا در نظر گرفته می‌شوند؟
۶۲	زمینه برای تحقیقات آینده
۶۲	۲۴- ۶. برای بررسی‌های بیشتر کدام روش‌های درمانی در فنیل کتونوریا پیشنهاد می‌شوند؟
۶۳	۷ منابع
۷۶	۸ ضمائم
۸۳	۹ فرمول‌ها
۱۵۵	۱۰ الگوریتم تشخیص و ACT SHEET

۱. پیشگفتار

امروزه با توجه به شیوع روزافزون بیماری‌های متابولیک ارثی و نقش بسیار پررنگ و حیاتی تغذیه در مدیریت بیماری و بقای بیماران، لزوم وجود راهنمای تغذیه‌ای استاندارد به‌خوبی احساس می‌گردد. راهنمای بالینی تغذیه‌ای مبتنی بر شواهد و به‌کارگیری راهنماهای بالینی در کشور می‌تواند سبب ارتقای کیفیت ارائه خدمات و رضایت‌مندی بیماران و نیز کاهش هزینه‌ها گردد. در این راستا و جهت حصول اطمینان از کیفیت و اعتبار راهنمای تغذیه‌ای بالینی بایستی بر اساس روشی استاندارد و کارآمد و به‌صورت یکپارچه و مدون در سراسر کشور قابل اجرا باشد تا بدین ترتیب امکان ارزیابی اقدامات انجام شده بر اساس اصول استاندارد قابل ارزیابی گردد. با توجه به جایگاه متخصصین و کارشناسان تغذیه به‌عنوان بازوی مهم ارائه دهنده خدمات بالینی در نظام سلامت، تولید راهنماهای بالینی برای این گروه با گامی اساسی و موثر در خدمت رسانی بهینه به بیماران به‌شمار می‌رود.

اداره ژنتیک وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی به‌منظور تولید و به‌کارگیری این مجموعه به‌عنوان مرجع مطالعات شبکه کارشناسان تغذیه در طرح‌های کشوری پیشگام و کشور را به‌عنوان راهنمای تغذیه‌ای متابولیک ارثی، تدوین و بومی‌سازی این مجموعه آموزشی را پیشنهاد نمود. پیرو این پیشنهاد و با حمایت صورت گرفته از سوی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی، دانشکده علوم تغذیه و رژیم‌شناسی دانشگاه علوم پزشکی تهران با همکاری مرکز پژوهش‌های علمی دانشجویان دانشگاه علوم پزشکی تهران اقدام به تهیه راهنماهای مبتنی بر شواهد تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی نمود. جهت تدوین مجموعه مذکور از راهنماهای بالینی و شواهد معتبر مطرح در دنیا استفاده شده است. جهت بومی‌سازی راهنماهای تغذیه‌ای سعی شده است از نظرات، توصیه‌ها و راهنمایی صاحب نظران داخل کشور بهره گرفته شود. لازم به ذکر است در ریاضت‌های بعدی تلاش می‌گردد اشکالات موجود در راهنما شناسایی و مرتفع گردد.

در پایان لازم می‌دانیم از تلاش‌های اداره ژنتیک که باعث شروع و ادامه این راهنما شد و کاربردی گردید تشکر و قدردانی نماییم. همچنین از زحمات استادان فوق تخصص غدد و متابولیسم کودکان و استادان تخصص علوم تغذیه، دانشجویان دکتری و کارشناسی ارشد علوم تغذیه و کارشناسان تغذیه بیمارستان‌های منتخب برنامه کشوری برای تغذیه‌ای متابولیک ارثی که با ارائه پیشنهادات و نظرات ارزشمند خود ما را در بهبود کیفیت این مجموعه‌یاری رساندند، سپاسگزاری می‌نماییم.

دکتر مریم محمودی

مسئول کمیته تدوین و بومی‌سازی راهنماهای مبتنی بر شواهد

تغذیه در بیماری‌های متابولیک ارثی